



Наследственные атаксии: Информация для пациентов

Что это такое?

Наследственные атаксии включают группу заболеваний, передающихся наследственным путем, основным проявлением которых является атаксия. Атаксия характеризуется нарушением координации, ходьбы, равновесия. Причиной являются изменения в определенных генах. В большинстве случаев болезнь развивается у нескольких членов семьи, однако есть случаи, когда в семье нет ни одного больного. Атаксия – не единственный признак НА. Заболевание обычно сопровождается другими неврологическими симптомами, такими как:

- Замедленность и дрожание (тремор)
- Непроизвольные скручивающие, вращательные движения (дистония)
- Снижение чувствительности, например, онемение, покалывание, жжение в ногах и руках, с или без мышечной слабости (невропатия)

Также могут поражаться другие органы и системы, например, сердце (кардиомиопатия), глаза (ретинопатия).

Как передается заболевание?

Существует 4 основных типа пути передачи НА по наследству:

- Аутосомно-доминантный тип: заболевание развивается при унаследовании патологического гена от матери или отца. При наличии патологического гена заболевание может развиваться с 50% вероятностью в последующем поколении.
- Аутосомно-рецессивный тип: При наличии патологического гена у отца и матери вероятность развития болезни у ребенка составляет 25%. Обычно родители являются носителями генов без каких-либо признаков болезни.
- Х-сцепленный тип: Аномальный ген расположен на Х-хромосоме, передается от матери (обычно здоровой).
- Митохондриальная атаксия: Болезнь развивается при наличии патологического гена в ДНК митохондрий. Митохондрии – часть клеток, участвующая в образовании энергии. Болезнь обычно наследуется от матери.

Какие существуют основные виды атаксий?

Аутосомно-доминантные атаксии

Спиноцеребеллярные атаксии (СЦА): В настоящее время известны 36 различных генных мутаций, вызывающих СЦА. Болезнь может развиваться любом возрасте. Помимо атаксии могут быть следующие проявления:

- Непроизвольные движения в теле
- Проблемы с концентрацией внимания, мышлением, памятью
- Нарушения зрения и/или движения глаз
- Онемение, покалывание, жжение в руках и ногах (невропатия)

Эпизодические атаксии: Данный вид атаксий развивается в детском возрасте и включает кратковременные повторяющиеся эпизоды атаксии и головокружения, часто провоцируемые физической нагрузкой

Аутосомно-рецессивные атаксии

Обычно развиваются до 20 лет. Как правило, более тяжелые и инвалидизирующие. В Европе и Северной Америке самым распространенным вариантом является атаксия Фридрейха (АФ). Диагноз можно подтвердить генетическим исследованием крови. Симптомы могут включать:

- Снижение чувствительности
- Изменение осанки (кифосколиоз)
- Сердечные проявления (кардиомиопатия)
- Сахарный диабет

Х-сцепленная атаксия: Данная группа заболеваний включает синдром тремора и атаксии, ассоциированный с ломкой Х-хромосомой.

Митохондриальные атаксии: выделяют следующие виды:

- Миоклоническая эпилепсия с рваными мышечными волокнами (MERRF синдром)
- Невропатия, атаксия, пигментная дегенерация сетчатки (синдром NARP)
- Синдром Кернса-Сейра
- Заболевания, ассоциированные с ДНК-полимеразой гамма (атаксия-невропатия)



Наследственные атаксии: Информация для пациентов

КАК ДИАГНОСТИРУЮТСЯ НА?

Для диагностики атаксии необходим подробный расспрос и осмотр пациента.

Может потребоваться:

- Информация о состоянии здоровья родственников в трех поколениях
- Клинический, неврологический осмотр
- Инструментальные (КТ или МРТ) и лабораторные методы обследования

Единственным подтверждающим методом диагностики является генетическое исследование крови или слюны. Однако отсутствие генетических мутаций по данным обследования не исключает диагноза, так как известны лишь некоторые из них.

Медико-генетическое консультирование может помочь в разъяснении риска развития болезни у родственников, планировании семьи.

СУЩЕСТВУЕТ ЛИ ЛЕЧЕНИЕ?

Некоторые редкие наследственные атаксии имеют специальное лечение. Однако в большинстве случаев атаксий лечение остается симптоматическим. Качество жизни могут улучшить:

- Физическая терапия
- Речевая терапия
- Окупуационная терапия (эрготерапия)
- Медицинские устройства, предназначенные для определенных целей